

第63回 日本癌治療学会学術集会 スポンサーシンポジウム1

開催日 2025年10月16日(木)

会場 パシフィコ横浜 会議センター

日本のがんゲノム医療の次のステージ

司会



吉野 孝之先生

国立がん研究センター東病院
国際臨床腫瘍科

武藤 学先生

京都大学大学院医学研究科
腫瘍内科学講座

講演 1

3学会合同ゲノム医療推進タスクフォース
ブリーフィングレポートの紹介と展望

演者 武藤 学先生 京都大学大学院医学研究科 腫瘍内科学講座

講演 2



がん遺伝子パネル検査の実施の最適タイミングを探る

演者 ^{すなみ}角南 久仁子先生 国立がん研究センター中央病院 臨床検査科

講演 3



がん遺伝子パネル検査を使いこなす

～臨床現場の課題を乗り越えてがんゲノム医療の恩恵を届けるために～

演者 深田 一平先生 がん研究会有明病院 ゲノム診療部

※司会・演者の所属・肩書は開催時のものです。

ここ数年の学会で最も注目を浴びているトピックのひとつである、がん遺伝子パネル検査についてのシンポジウムが、第63回 日本癌治療学会学術集会 (JSCO 2025) で開催されました。

本シンポジウムでは、今後の日本のがん遺伝子パネル検査の運用を大きく変えるであろう内容が盛り込まれた「3学会合同ゲノム医療推進タスクフォース ブリーフィングレポート」にフォーカスを当て、その内容の解説と、今後の課題・展望が紹介されました。

キーワード

- 現場の課題を検討・解決すべく作成された3学会合同ブリーフィングレポート
- 「標準治療終了後(終了見込み含む)」のタイミングの解釈
- 以前より早くなってきたがん遺伝子パネル検査実施タイミング
- CDxとCGPを分けない考え方:CDx機能を活用したCGP運用例
- エキスパートパネルのリアルタイム開催省略・簡略化
- 広がりつつある現場の裁量と今後の展望

※記載されている薬剤の使用にあたっては各薬剤の電子添文をご参照ください。



我が国におけるがんゲノム医療の現状と課題

がんゲノム医療は、プレジジョン型医療(精密医療)のひとつと位置づけられます。治療効果が期待でき、かつ副作用が少ないサブグループを探すことで効果的な治療を実施し、治療成績の向上と医療費削減を目指した”医療政策”です。がん遺伝子パネル検査は、この医療政策を実現するために開発されました。

我が国では、固形がんに対するがん遺伝子パネル検査が2019年6月に保険適用となり6年が経過し、既に10万例以上の患者に検査が実施されています。がんゲノム医療は、次世代シーケンサー(NGS)を用いたがん遺伝子パネル検査の登場により大きく変わりました。それまでは免疫染色やPCRなどの単一遺伝子検査であったところを、一度に数百から数万の遺伝子を網羅的に解析できるがん遺伝子パネル検査となり、複数の候補薬を同時に検討できる時代になりました。しかしながら、がん遺伝子パネル検査が本来の効果を十分に発揮するためにはまだ課題が残されており、解決すべき点が多くあります。

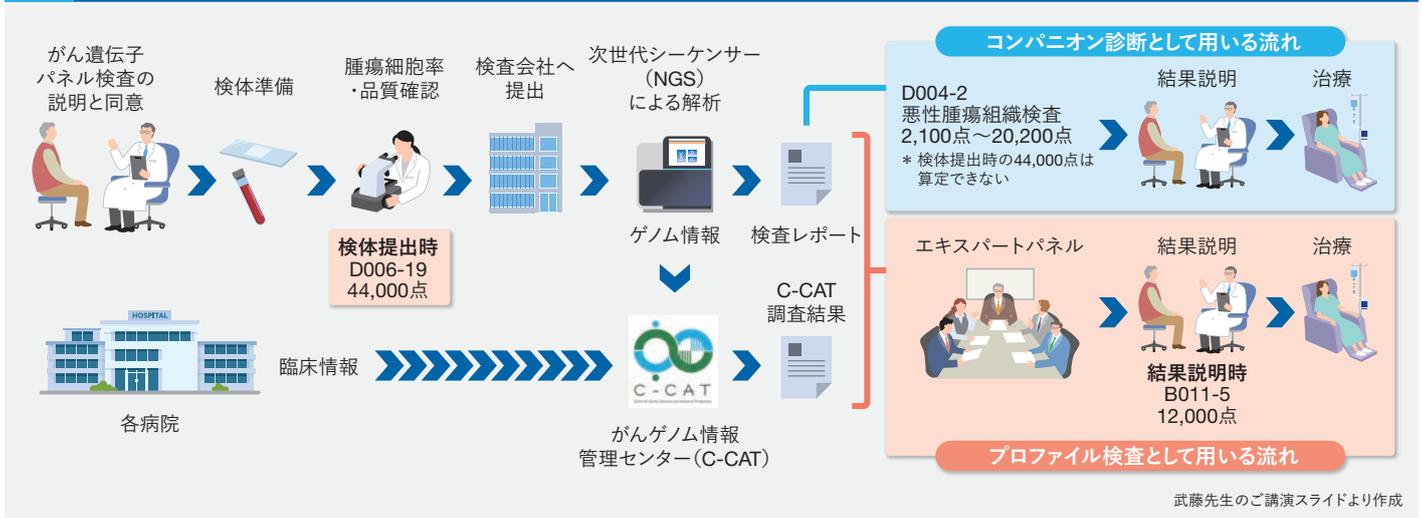
我が国におけるがん遺伝子パネル検査の流れを図1に示しました。がん遺伝子パネル検査は、がんゲノム医療中核病院(全国13ヵ所)、がんゲノム医療拠点病院(全国32ヵ所)、がんゲノム連携病院(全

国237ヵ所)で実施可能で、それ以外の施設は先述3型の施設に紹介する運用となっています。

検査実施可能な施設から検体を提出した時点で44,000点(44万円)が算定されます。検査結果レポートを検査会社から受け取り、コンビオン診断(CDx)として検査結果を治療に使用すれば2,100点~20,200点の算定が可能ですが、最大約20万円しか請求できず医療機関にとって赤字になるため、CDxとして使用することが難しい状況にあります。一方、検査結果をがんゲノム情報管理センター(C-CAT)に登録し、C-CAT調査結果も用いてエキスパートパネルを開催した後に結果説明を行えば、つまりがんゲノムプロファイリング検査(CGP検査)として用いれば44,000点に加え12,000点(12万円)が算定でき赤字にならない、という構造になっています。

この他にも、がん遺伝子パネル検査の普及によって顕在化した課題がいくつかあります。この6年間で10万例以上が検査を受けていますが、エキスパートパネル後の治療到達割合はわずか8.2%と報告されています¹⁾。そのおもな理由として、①実施タイミングが標準治療終了(終了見込みを含む)に制限されていること、②診療報酬算定要件によりCDx機能が使いづらいこと、③我が国で実施されている治験の数自体が少ないこと、④混合診療禁止の原則から医薬品の適応

図1 我が国におけるがん遺伝子パネル検査の流れ(令和6年度診療報酬改定を反映)



武藤先生のご講演スライドより作成

図2 現在のがんゲノム医療における課題一覧²⁾

1. がん遺伝子パネル検査に搭載されているコンビオン診断(CDx)とプロファイル検査をわけずにひとつの検査として適切に使用できるようにすべきである
2. がん遺伝子パネル検査の実施タイミングを標準治療終了後(終了見込みを含む)に制限せず、薬剤への到達率を高められるようにすべきである
3. がん遺伝子パネル検査をCDxとして使用する必要があるがん種について、そのがん種と検査の選択肢をわかりやすくすべきである
4. 薬事承認・保険適用されているCDx対象のバリエーションにもエキスパートパネルが要求されるため、医療者の負担軽減と患者への結果返却が速やかに実施できるように改善が必要である
5. 全ての症例についてエキスパートパネルを実施することが求められているが、エキスパートパネルのリテラシーが向上されたことを考慮してエキスパートパネルを省略できる条件を検討すべきである
6. エキスパートパネル構成員に関する要件を緩和し、診療現場の状況に即した柔軟な対応ができるようにすべきである
7. がん遺伝子パネル検査を実施できる医療機関を拡大し、がん遺伝子パネル検査にしか搭載されていないCDxを広く活用して革新的な治療薬を患者に届ける必要がある
8. 専門家が判断したがん遺伝子パネル検査に基づく推奨薬を投与可能にする枠組みを作る必要がある
9. C-CATへのデータ登録が臨床現場で利活用できるようにC-CAT調査結果を改訂する必要がある
10. 適切な情報共有を可能とするがん臨床ゲノムデータベースの最適化が必要である
11. 診療上の特性を考慮し、入院中患者でも検査を申し込めるようDPC対象外にすべきである
12. ドラッグ・ロス、ドラッグ・ラグを解決できるような検査実施体制にすべきである

日本癌治療学会・日本臨床腫瘍学会・日本癌学会
「次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づく固形がん診療に関するブリーフィングレポート」2025年6月11日発行

外使用が実施しにくいこと、などが挙げられます。

令和5年3月に閣議決定された第4期がん対策推進基本計画での全体目標は「誰一人取り残さないがん対策を推進し、全ての国民とがんの克服を目指す」と設定されており、がんゲノム医療の取り組むべき施策として、「必要な患者が、適切なタイミングでがん遺伝子パネル検査等及びその結果を踏まえた治療を受けられるよう、既存制度の見直しも含め検討する」と記載されています。しかしこれが実現されていません。果たして「誰一人取り残さない医療」になっているのでしょうか。

がんゲノム医療は、基本的のがん専門医であれば誰でもできる医療のはずです。それを国がこのような構造の、限られた医療機関でしかできないものとして最初に作ってしまった。患者が利益を享受するためにもっとシンプルにすべきところを、一度作ってしまった制度をなかなか変えられないという状況に現場の医療関係者が頭を悩ませているのです。

ために、日本癌治療学会・日本臨床腫瘍学会・日本癌学会の3学会合同でタスクフォースとワーキンググループを立ち上げ、ブリーフィングレポート²⁾を発売しました。このワーキンググループのメンバーの一人が、このあとお話しされる角南先生です。詳しいことは角南先生からご紹介いただきますが、今回のブリーフィングレポートでは現在のがんゲノム医療における課題をまず整理しました。図2は、ブリーフィングレポートに含まれている、アカデミアが考える「現在のがんゲノム医療における課題一覧」12項目です。

図3に、おもな課題と、ブリーフィングレポートで検討した改善策を紹介します。

まだ課題は多く、今回のブリーフィングレポートですべてが解決したわけではありませんが、現在の制度の中で最大限の運用をしていくことが重要だと考えます。

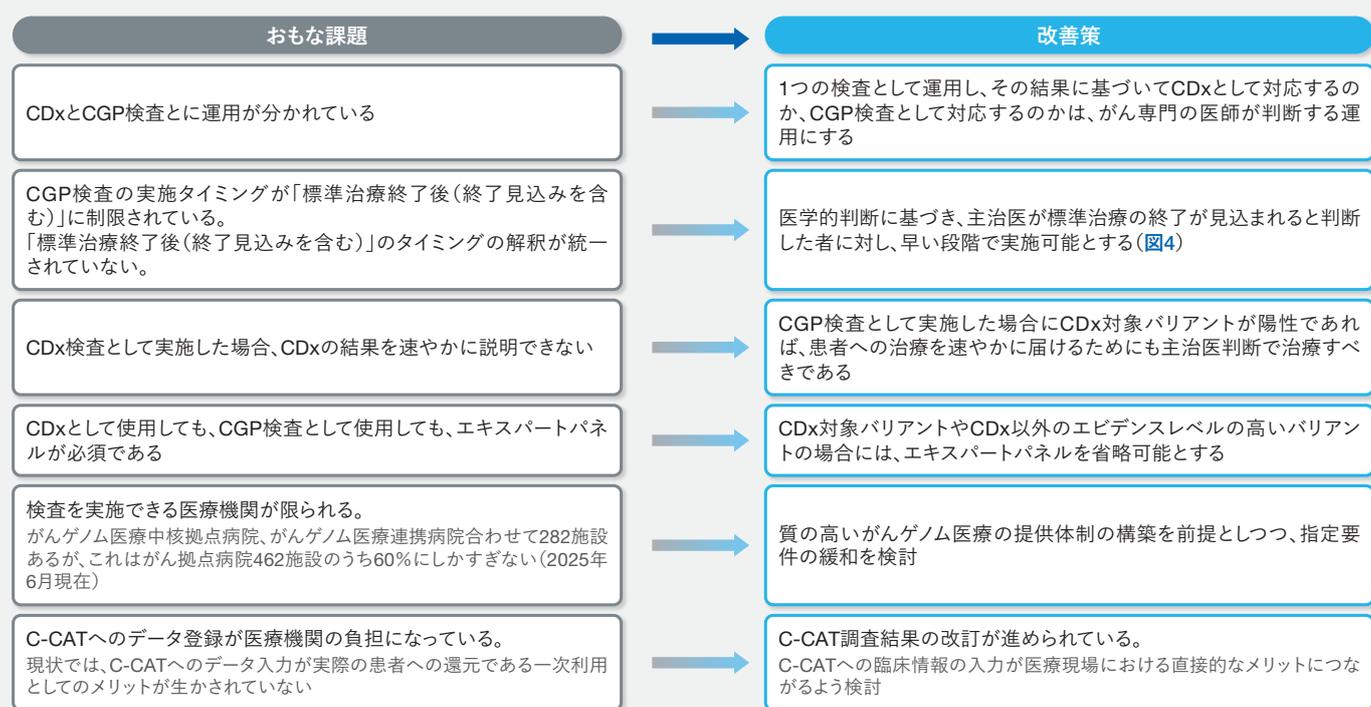
引用文献

- 1)2025年2月28日 第12回がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議(資料) : https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/090/gangenomuiryoutuyukakukyotennbyouinntourennrakukaigi.pdf (2025年11月18日閲覧)
- 2)『次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づく固形がん診療に関するブリーフィングレポート』: 作成 日本癌治療学会・日本臨床腫瘍学会・日本癌学会 <https://www.jscoc.or.jp/news/detail.html?itemid=835&dispid=767> (2025年11月18日閲覧)

3学会合同ブリーフィングレポート

そこで、我が国におけるがんゲノム医療の課題を少しでも解決する

図3 おもな課題と改善策



武藤先生のご講演内容より作成

図4 「標準治療終了(終了見込みを含む)」に関する見解²⁾

令和元年8月26日に厚生労働省保険局医療課から発出されたがん遺伝子パネル検査に関する疑義解釈(疑義解釈資料の送付について、その16)

(1)標準治療の終了が見込まれる者とはどのような者をさすのか。

(答)(1)医学的判断に基づき、主治医が標準治療の終了が見込まれると判断した者。

がんゲノム医療中核拠点病等連絡会議診療ワーキンググループによる「標準治療終了」に関する見解

(抜粋)

臨床の現場では、病勢の悪化や抗がん薬による有害事象により二次治療、三次治療にたどり着かない患者を比較的高頻度に経験するが、どの患者が二次治療、三次治療に到達可能かどうかを予測することは困難である。したがって、主治医(担当医)が、標準治療終了(見込まれる場合も含む)のタイミングを適切に判断し二次治療以降につなげることが、適切ながん薬物療法を提供するためには重要である。そのためには、一次治療中に、治療効果や全身状態、そしてがんの進展状態などを考慮し、標準治療が終了(見込まれる場合も含む)するタイミングを適切に見極めた上で、速やかにがん遺伝子パネル検査を実施し、プロファイル検査に基づく治療が実施可能か、また治験などの臨床試験に参加できるかどうかをエキスパートパネル(専門家会議)で検討することが肝要である。国内外の多くのガイドラインでも、できるだけ早い段階でがんゲノムプロファイリングを実施し治療薬を選択することが推奨されている。

(抜粋)

主治医(担当医)が、一次治療開始後の適切なタイミングで「標準治療終了(見込まれる場合も含む)」を臨床的に判断し、がん遺伝子パネル検査によるゲノムプロファイリング検査を実施する必要がある

武藤先生のご講演スライドより作成



CDxとプロファイリング機能を分けない考え方

がん遺伝子パネル検査では一度に複数の遺伝子変異(バリエーション)を調べられることから、米国では同時に複数のCDxとして承認されたバリエーションを調べて効果的に治療につなげていると同時に、CDx以外のバリエーションに対する薬剤提供は、コンパニオン・ユースやオフラベルユースとして臨床現場の専門家の判断に任せられています。一方、我が国ではCDxとプロファイリング機能とに分かれた運用となっており、それが最大の課題となっています。

先ほど武藤先生からご紹介のあった「現在のがんゲノム医療における課題一覧」(図2)の中で、アカデミアが考えるあるべき姿として、1項目めに「がん遺伝子パネル検査に搭載されているコンパニオン診断(CDx)とプロファイル検査をわけずにひとつの検査として適切に使用できるようにすべきである」と記載されています。これに対する適正化案としては、遺伝子を見る1つの検査として実施し、得られた結果から薬剤の選択もしくは治験につなげる判断をがん専門医がしていく、という運用が真のゲノム医療であると考え、ブリーフィングレポートではそのように提唱しております。

がん遺伝子パネル検査実施タイミングをめぐる動き： 「標準治療終了」の解釈

次に検査実施タイミングについてです。課題(図2)の2項目めに「がん遺伝子パネル検査の実施タイミングを標準治療終了後(終了見込みを含む)に制限せず、薬剤への到達率を高められるようにすべきである」とあります。理想としては、主治医が判断した必要なタイミングでいつでも、臆することなく検査を実施できればよいのですが、日本の保険制度では「標準治療終了後(終了見込みを含む)」と定められてしまっています。現行の制度内で運用するためには、この「標準治療終了後(終了見込みを含む)」の解釈が重要になってきます。保険適用となった当初、「標準治療終了=ガイドラインに載っている全ての治療を行った後」と解釈し、「二次治療、三次治療後」に検査を実施していたと思います。しかし、一次治療から二次治療に移行できる患者の割合は、多くのがん種で50%以下の場合が

多く、三次治療への移行割合はさらに悪化し10~30%になることが報告されています(表1)。がん遺伝子パネル検査実施のタイミングが遅くなることで患者の全身状態が悪化し、適切な治療に結びつかないということが大きな課題でした。

そこで、我々ワーキンググループが出したブリーフィングレポートでは、診療ワーキンググループによる「ゲノムプロファイル目的としてがん遺伝子パネル検査を実施する際の標準治療終了(見込みを含む)の臨床的解釈に関する見解」に沿って、二次治療、三次治療を待たず、「一次治療開始後」の適切なタイミングで標準治療終了(見込まれる場合も含む)を臨床的に判断し、がん遺伝子パネル検査によるゲノムプロファイリング検査を実施する必要がある」との考えを提示しました。

臨床の現場では、どの患者が二次治療、三次治療に到達可能かを予見することは困難です。がん遺伝子パネル検査によるプロファイリング検査に基づき、効果の期待できる抗がん薬をより多くの患者に届けるとともに、我が国の新薬承認を加速し治療薬を増やすためには、主治医が一次治療開始後に「標準治療終了する(見込まれる場合も含む)」のタイミングを適切に見極め、速やかに、必要なタイミングで臆することなくがん遺伝子パネル検査を実施することが望まれます。

エキスパートパネルの省略および実施要件の一部改正

また、エキスパートパネルを開催することが結果返却までの期間を長くしているという状況があります。そこでブリーフィングレポートでは、エキスパートパネル省略可能なエビデンスレベルAのバリエーションをリスト化し提示しました(リストは学会ホームページで閲覧可能)。この情報をC-CAT調査結果に記載することでエキスパートパネルを実施したのと同様の解釈の質の担保ができ、エキスパートパネルの省略が可能となると考えています。

エキスパートパネルの実施要件も一部改正されました。令和7年7月7日の厚生労働省健康局がん・疾病対策課長通知で、従来のリアルタイム開催に加え、「医療情報システムの安全管理に関するガイドラインに準拠したファイル共有サービス等を介してそれぞれ

表1 がん種ごとの二次治療、三次治療移行割合³⁾

	非小細胞肺がん	悪性黒色腫	HR+/HER2-乳がん	大腸がん		卵巣がん	前立腺がん	胆道がん	胃がん
				KRAS mt	KRAS wt				
一次 → 二次治療移行率	30%	32%	80%	71%	56%	42%	55%	44%	51%
二次 → 三次治療移行率	26%	31%	77%	68%	57%	56%	53%	31%	45%
一次 → 三次治療移行率	8%	10%	62%	31%	48%	24%	30%	14%	23%

がんゲノム医療中核拠点病等連絡会議診療ワーキンググループ(診療WG)「ゲノムプロファイル目的としてがん遺伝子パネル検査を実施する際の標準治療終了(見込みを含む)の臨床的解釈に関する見解」

評価する方法(持ち回り協議)」でも開催が許容されるようになりました。

これらを受け、当院(国立がん研究センター中央病院)ではエキスパートパネルの運用を改定しました。図5にご紹介しますので、参考となれば幸いです。

早い段階でのCGP実施:一次治療中/先進医療A

実際に当院でのCGP検査の実施状況を調べてみると、保険適用直後に比べて実施タイミングが早まっているという集計データを得ています。

また、当院では、「一次治療前」を含むタイミングで先進医療AとしてCGP検査を実施することを厚生労働省と相談し、2025年10月の先進医療会議で承認を得ました(表2)。保険診療下でCGPを受検できない患者を対象とし、標準治療終了(終了見込みを含む)の「前」にCGP検査を実施することの有用性を評価するものです。検査の流れは保険適用時と同じで、エキスパートパネルを実施し結果説明を行う予定です(ただし、エビデンスレベルAの一部はエキスパー

トパネル前に結果説明可としています)。告示の時期は未定の準備段階ではありますが、今後の取り組みとしてご紹介いたします。

(編集注:2026年1月1日付で「標準治療終了前におけるがんゲノムプロファイリング検査」の先進医療が告示された。)

私の話をまとめますと、以下のようになります。

- 3学会タスクフォースからのブリーフィングレポートにおいて、ゲノム医療の課題とあるべき姿が整理されました。
- ・適正化案として、CDxとプロファイリング機能を分けずに、がん遺伝子パネル検査をひとつの検査として実施し、得られた結果から治療選択もしくは治験につなげる判断をがん専門医がしていくのが真のゲノム医療であると提唱しました。
- ・検査の実施タイミングをより早くすることが治療継続割合を上げ、患者の利益につながります。「標準治療終了後(終了見込みを含む)」の解釈を、「二次・三次治療を待たず“一次治療開始後”の適切なタイミングでの判断」と提唱しました。
- ・薬剤の速やかな投与開始のため、エキスパートパネルは省略、もしくは持ち回り協議での開催など省略化が可能です。
- 国立がん研究センター中央病院の取り組みとして、
- ・当院でのCGP検査の実施状況を調べた結果、保険適用直後に比べ、早いタイミングでCGP検査を実施していました。
- ・現在、標準治療終了(終了見込みを含む)前にCGP検査を先進医療Aとして実施する検討を厚生労働省と協議中です。

引用文献

- 3)「ゲノムプロファイル目的としてがん遺伝子パネル検査を実施する際の「標準治療終了(見込みを含む)」の臨床的解釈に関する見解」:作成 がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議診療ワーキンググループ https://www.ncc.go.jp/c_cat/jitsumushya/090/wg/profiletesting.pdf (2025年12月1日閲覧)
- 4)厚生労働省ホームページ「第147回先進医療会議 資料1」 https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000205617_00109.html (2025年12月1日閲覧)
- 5)厚生労働省ホームページ「先進医療の概要について」 https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_inryou/iryuhoken/sensinryo/index.html (2025年12月1日閲覧)

(参考)図5 国立がん研究センター中央病院におけるエキスパートパネル運用改定の例

- ・自施設症例:基本的には、全例持ち回り協議
- ・連携病院症例:選択制(予約時にリアルタイム協議希望の有無を確認)

*リアルタイム協議希望の場合でも下記に該当する場合は持ち回り協議対応

- 遺伝子異常が何も検出されなかった症例
- 病的バリエーションが検出されなかった症例
- エビデンスレベルにかかわらず、推奨治療がない症例
- 推奨治療がエビデンスレベルAの治療のみの症例 and/or 推奨治療がエビデンスレベル(B)Cリストに挙がる治療のみの症例

角南先生のご講演スライドより作成

表2 今後の取り組み:先進医療A⁴⁾

先進医療会議にて継続審議の評価を受けた先進医療Aの技術の再評価について(一部抜粋)

整理番号	技術名	適応症等	申請医療機関	保険給付されない費用 (「先進医療に係る費用」)	保険給付される費用 (「保険外併用療養費に係る保険者負担」)	保険外併用療養費に係る一部負担金 ^{※2}	受付日
357	進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査	進行・再発固形がん	国立研究開発法人 国立がん研究センター中央病院	56万円	5千円	2千円	R7.5.1

※1 医療機関は患者に自己負担を求めることができる。

※2 典型的な1症例に要する費用として申請医療機関が記載した額。(四捨五入したもの。)

厚生労働省ホームページ「第147回先進医療会議 資料1」より抜粋 https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000205617_00109.html (2025年12月1日閲覧)

(参考:先進医療とは)⁵⁾

- ・保険診療として認められていない先進的な医療技術について、保険診療との併用を認め、将来的な保険導入に向けた評価を行う制度。
- ・先進医療に係る費用は患者の全額自己負担となるが、通常の治療と共通する部分(診察・検査・投薬・入院料等)の費用は保険診療となり、保険診療分については高額療養費制度も適用される。
- ・安全性・有効性を確保するための施設基準が設定される。



私からは、もう少し臨床寄りの視点で、乳がんにおけるがん遺伝子パネル検査の課題についてお話しします。

乳がん領域は、がん遺伝子パネル検査の課題の縮図

乳がんにおけるがんゲノム医療において直面している課題は、がん遺伝子パネル検査の課題の縮図とも言えます。例えば、乳がんではいわゆる「標準治療」が多いとされていること、腫瘍内・体内の遺伝子変異の多様性があること、治療抵抗性因子に対する治療戦略が次々と開発されてきていることなどが挙げられます。また、遺伝子パネル検査でしかCDxがない薬剤が登場し今後もまだ増えていくであろう状況でもあります。遺伝子パネル検査のCDxとCGPの使い分けの問題にも直面しています。

カピバセルチブが承認されるなど、特にホルモン受容体陽性HER2陰性乳がん(ルミナル乳がん)においては治療戦略の立案にがん遺伝子パネル検査は不可欠となり、さらに、近年の臨床試験において示された結果に基づき、転移・再発乳がんにおける治療の早い段階での検査の実施が求められています。一方で、転移・再発乳がん患者に対する治療は他のがん種と比べて選択肢が多く、がん遺伝子パネル検査の意義や対象、実施タイミングなどについて、実診療で苦慮することも多い状況です。今後、カピバセルチブのミニパネルCDx発売、先進医療Aでのパネル検査開始が想定されており、乳がん診療にあたって、いつ、どの検査を行うべきか、判断に悩むことが予想されます。

乳がん内分泌療法では、より早いタイミングで遺伝子検査が求められる状況に

ルミナル乳がんでは、いわゆるHortobagyiのアルゴリズムに従い患者の状態が許す限り内分泌療法を一次、二次、三次、と継

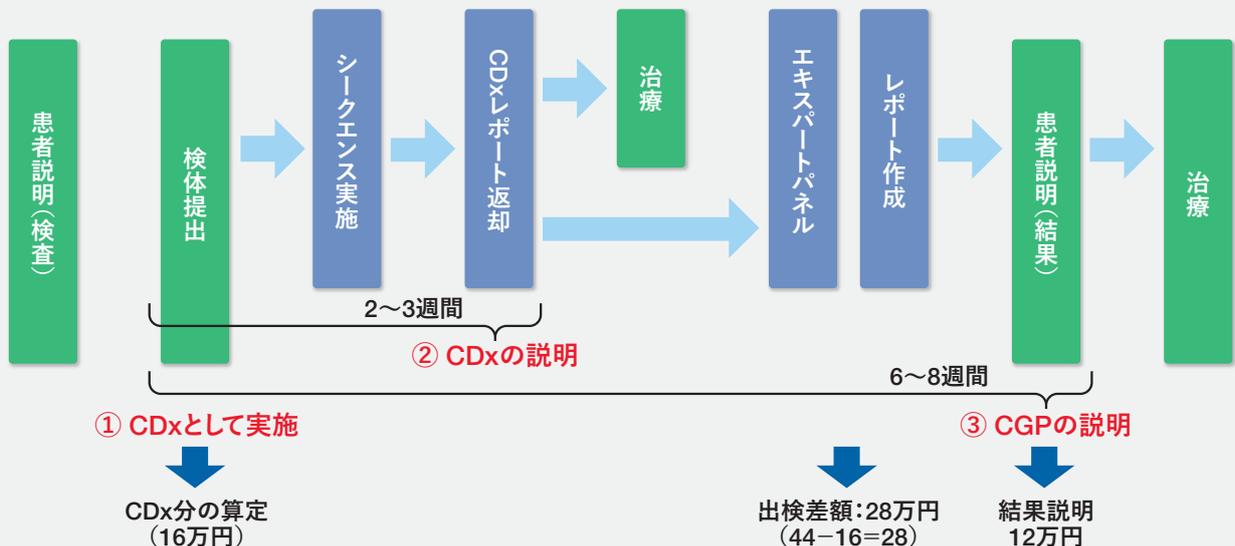
続するのが標準治療とされてきましたが、近年、カピバセルチブのCAPitello-291試験やイムルネストラントのEMBER-3試験、カミゼストラントのSERENA-6試験など、アロマターゼ阻害薬+CDK4/6阻害薬の一次内分泌療法後にAKT pathwayあるいは*ESR1*の変異がCGP検査で認められた患者を対象とした臨床試験結果が発表され、遺伝子変異の状況に応じ治療を切り替えることの有効性が示されました。既にASCO Guidelineでは一次内分泌療法後にCGP検査実施を推奨、またESMO recommendationでは内分泌療法抵抗性となった患者にNGSを推奨する旨の記載が盛り込まれており、今後は日本でもより早いタイミングでがん遺伝子検査の実施が求められる状況になることが予想されます。

早期実施のひとつの方法として、CDx機能を活用したCGP運用例

CDxとCGPを区別して運用している日本において早いタイミングで遺伝子検査を実施するには、まずはCDxとして考えるわけですが、先ほど武藤先生からお話があったようにCDxには病院の費用持ち出しの問題が出てきます。けれどもCGPとして実施すれば治療のタイミングを逸してしまい、患者さんの利益にはならない。そこで当院(がん研究会有明病院)では、**図6**のような流れで運用しています。

乳がんにてF1CDxを使用する場合には、まずCDxとして実施し、その結果に基づき標準治療を開始しています(**図6 ①、②**)。この段階でAKT pathwayの変異も確認できますので、該当する患者には適切な二次治療が提供できます。そして一次治療開始後に、エキスパートパネルでの検討を経て検査結果を今度はCGPとして患者に説明しています(**図6 ③**)。CGPについての「標準治療終了(終了見込みも含む)」は、先ほど武藤先生・角南先生からお話があったように「一次治療開始後」と解釈可能ですので、費用の算定も可能で、医療機関としても経済的な負担を最小限にする運用が可能となっています。

図6 がん研究会有明病院でのCDx機能を活用したCGP運用例



以前より早くなってきた

乳がん遺伝子パネル検査実施タイミング

当院での運用例を参考としてご紹介しましたが、実際、他の医療機関ではどれぐらいのタイミングで実施しているのか、というところをご紹介いたします。

がんゲノム医療中核拠点病院、拠点病院、一部の連携病院でゲノム医療に携わっている先生方が参加しているアカデミア・アセンブリ会議というものがあります。そこでVotingを行いました。先ほど角南先生からご紹介のあった、がんゲノム医療中核拠点病等連絡会議診療ワーキンググループからの「標準治療終了（終了見込みを含む）の臨床的解釈に関する見解を受けて、乳がん StageIV ルミナルタイプにおけるCGP検査実施タイミングの運用に変更がありましたか?」との質問に対し、実に半数の50%で「検査実施のタイミングが早くなった」との回答でした(図7 Q1)。また、「現在どのタイミングで検査を実施していますか?」という質問に対しては、「化学療法に移行する前の内分泌療法治療中に実施している」との回答が53%を占めており、42%が「一次治療としてのアロマターゼ阻害薬+CDK4/6阻害薬治療中もしくはPD時」、11%が「二次内分泌治療中もしくはPD時」との結果でした(図7 Q2)。あわせて読み解くと、見解書の内容を受けて多くの施設で化学療法施行前の早いタイミングで検査を実施するようになったようです。施設ごとに運用を工夫されて状況は違うかもしれませんが、見解書の影響は大きいと実感しました。

私がお話しした転移・再発乳がん治療における遺伝子検査の重要性についてまとめますと、以下のようになります。

- 今後、分子プロファイルに基づく新薬の承認が加速することで、がん診療におけるゲノム医療の重要性は一層高まると考えます。
- 乳がん領域をはじめとして、エビデンスに基づく適切な診療の提供には、**遺伝子パネル検査は不可欠**であり、その特徴を理解した上で**治療の早期の段階で実施**することが求められます。
- 個々の患者の状況に応じて、前治療の有効性/安全性、全身状態、患者希望などを十分に把握した上で「がんゲノム診療における標準治療終了の臨床的解釈」を参考にしながら、**医学的判断により最適なタイミングで積極的にパネル検査を実施**することが重要です。
- **術後治療が多様化し、さらにctDNAによる治療抵抗性因子**を把握するという新たな治療戦略の臨床実装も近づいており、がんゲノム医療の恩恵を届けるためには、制度上の課題のさらなる克服が必要と考えます。

引用文献

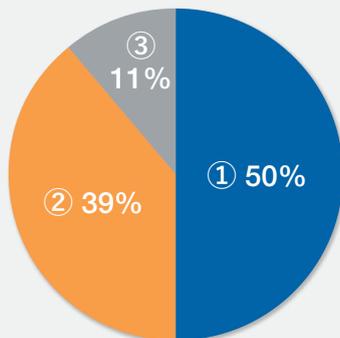
6) 第24回 アカデミア・アセンブリ会議におけるVoting (2025年9月25日開催)

図7 乳がん遺伝子パネル検査実施タイミングのアンケート結果⁶⁾

乳がん StageIV (de novo) ルミナルタイプの場合

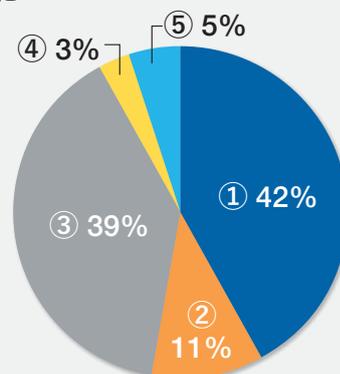
Q1 がんゲノム医療中核拠点病等連絡会議診療ワーキンググループの「標準治療終了（見込みを含む）」の臨床的解釈に関する見解を受けて、「乳がん」におけるCGP検査実施タイミングの運用に変更がありましたか？

- ① 検査実施のタイミングが早くなった
- ② 検査実施のタイミングに変更はない
- ③ その他



Q2 現在、カピセルチブCDx検査発売前における乳がんCGP検査のタイミングはいつでしょうか？

- ① 一次治療としてアロマターゼ阻害薬+CDK4/6阻害薬治療中もしくはPD時
- ② 二次内分泌治療中もしくはPD時
- ③ 化学療法施行中もしくはPD時
- ④ CGP検査をCDxとして運用している
- ⑤ その他



第24回アカデミア・アセンブリ会議におけるVoting (2025年9月25日開催)

●適切なタイミングで検査を実施するための課題

武藤:この1年ほどでだいぶ運用が変わってきて、標準治療終了(見込みも含む)の解釈や、エキスパートパネルはリアルタイムでなくてもよくなったこと、コンパニオン診断とプロファイル検査の日本での保険制度上の「落としどころ」が見えてきたことは、大きな前進だったと思います。先ほどの講演でも、角南先生から国立がん研究センター中央病院ではリアルタイムでエキスパートパネルを実施しなくなっていることや、深田先生からがん研究会有明病院ではコンパニオン診断としての運用を始めたというを紹介いただきました。ただ、「標準治療終了後(見込みも含む)」でしか実施できないと思っている先生もまだまだいらっしゃるかと思います。理解が進んでいかないことに関して、どう考えていらっしゃいますか？

角南:我々中核拠点病院ができることとしては、連携病院・拠点病院との連携体制の中で、どのタイミングで検査に出されていて、どのような状況なのかというところを把握しつつ、教育的な観点から、「現状こういったブリーフィングレポートが出ていて、いまの流れはこうなんですよ」ということを連絡会議の場等で周知していくことが重要だと思って実践しています。

深田:乳がんにおいては、先ほどもご紹介したように、見解書を見た結果、半分ほどの施設で化学療法に入る前の一次内分泌療法中に出検されるようになってきているのは、先生方の大きなご尽力のおかげだと感じています。一方で、施設によってはレセプトの査定が通らないことを恐れて出検できないという意見もあります。見解書が出た後の公の認識とレセプト審査員の意識とが少し乖離していることもあるとすることで、そこも含めたりテラシーの向上・改善が次の課題だと考えています。

武藤:レセプト審査員の見解が統一されておらず、それぞれの考えに左右されてしまうのは問題です。厚労省と交渉を重ねて作ってきたこのブリーフィングレポートや見解書をベースに見解の整理をして、審査員に理解を求めることが非常に重要だと思います。

●コンパニオン診断として運用する環境整備の重要性

武藤:コンパニオン診断として行うことは、患者さんに早く結果を伝えられるというメリットがあると思います。がん研有明病院では、患者さんへの結果説明までの時間は実際どの程度短くなっているのでしょうか？

深田:1ヵ月強の短縮が出来ていると思います。

武藤:我々京大でも同様に3~4週間ほど短縮できています。その間に患者さんも治療について色々考えることができるので非常に良いと思います。他の医療機関でもできるようにするのが望ましいと考えます。

●エキスパートパネルのリアルタイム開催省略のメリット

武藤:エキスパートパネルをリアルタイム開催しなくてもよいというのは、中核拠点病院の負担を軽減するという面で非常に大きいと思います。国立がん研究センター中央病院で選択制にしているのはとても良いと思いますが、実際どのくらいの比率ですか？

角南:半分ほどがリアルタイム協議を希望されていますが、解釈の論点がない症例がそのうちの半分から2/3ほどですので、実際にエキスパートパネルを実施するのは数名分です。

連携病院に対し、「リアルタイムの協議が必要かどうか。どう考えるか」というアンケートを取って見たところ、施設ごとに考えが分かれています。半数は「教育的観点からリアルタイムで実施してほしい」、半数は「だいぶ慣れてきたので不要」という回答で、連携病院の中でも温度差があることが読み取れました。そういった要望に合わせながら、教育的観点での実施をどこまで我々の責務としてやっていくかはひとつの課題だと感じています。

武藤:京大では、リアルタイムでは実施しない方向で工夫をしています。バリエーションの解釈についてのルールブックを作成することで目線を合わせ、持ち回り協議としています。時々、非常に解釈が難しい特殊な症例もありますが、それについては症例検討会を開催して勉強の機会を提供することにしています。

●遺伝子検査を複数回実施できる環境整備の重要性

深田:治療抵抗性については、治療を続けている間は適宜複数のタイミングでESR1変異を確認するということが必須になってきます。国側とも協議しており、まだ時間がかかることではありますが、複数回の検査が可能となるような制度変更が必要であると考えています。

吉野:大腸がんでは、リキッドバイオプシーのRAS検査には回数制限がついていません。

深田:それも参考にしながら、色々戦略を考えたいと思います。

●コンパニオン診断の考え方の変化に伴い、 広がりつつある現場の裁量と今後の展望

武藤:これまで1:1対応だったコンパニオン診断の制度・考え方に変化が見えてきました。肺がんでは、EGFR遺伝子変異のコンパニオン診断の医薬品横断化が進められています。また、ソラシブのKRAS G12C遺伝子変異陽性大腸がんへの効能追加は、コンパニオン診断の指定なく2025年9月に承認されました。ブリーフィングレポートにも書きましたが、これまでの1:1のコンパニオン診断から、分析性能が担保されていけばエキスパートパネルを省略して現場で判断可能と厚生労働省も少しずつシフトしてきているように感じています。今後、もっと柔軟に対応できるように推し進めていきたいと考えています。

角南:「コンパニオン診断」という考え方が、かなり足枷になっていると感じています。検査(パネル)によって対象が違う、分析方法によって違う、という部分を全員がきちんと理解した上であれば、その部分の読み替えは科学的には根拠があると見なされます。「コンパニオン診断」という考え方そのものから少し変えていくという働きかけが、本当は一番良いと考えています。

武藤:それができれば、おそらく薬剤開発ももっとしやすくなってくると思います。

吉野:どうしても複雑な議論になってきますが、最終的にはもっとシンプルに考えるのがよいと思います。結局、このNGS検査というものは固形がんにおける tumor agnosticな検査である、と。進行固形がんであれば、どのがん種、どのタイミングでも検査可能である、と。1回だけと制限せず、必要な患者さんには複数回の実施も認める、と。海外での運用を参考にしつつ、日本は日本で、産官学でCGP制度環境のこれからの姿を見直し、議論していく必要があると思います。

ガーダントヘルスジャパン株式会社 〒105-7590 東京都港区海岸1-7-1 東京ポートシティ竹芝オフィスタワー10F

🌐 ウェブサイト: <https://www.guardanthealthjapan.com>

☎ クライアントサービス: 0120-545-041

✉ お問い合わせ: japan.clientservices-amea@guardanthealth.com

